

# UN CAS DE MALADIE DE PORAK ET DURANTE (étude anatomique et biologique)

---

## THÈSE

PRÉSENTÉE

à la FACULTÉ MIXTE de MÉDECINE et de PHARMACIE de LYON

*et soutenue publiquement le 10 Mars 1953*

**POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE**

PAR

**SOUBIÈLE Suzanne**

née le 14 Aout 1924, à Ganges (Hérault)



LYON

Imprimerie Maurice FABRE  
14, Chemin de la Favorite

1953



Un cas de maladie  
de Porak et Durante  
(étude anatomique et biologique)

— *1912* —

Un cas de mélodie  
de Porok et Durante  
(étude anatomique et physiologique)

# UN CAS DE MALADIE DE PORAK ET DURANTE (étude anatomique et biologique)

---

## THÈSE

PRÉSENTÉE

à la FACULTÉ MIXTE de MÉDECINE et de PHARMACIE de LYON

*et soutenue publiquement le 10 Mars 1953*

**POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE**

PAR

**SOUBIÈLE Suzanne**

née le 14 Aout 1924, à Ganges (Hérault)



LYON

Imprimerie Maurice FABRE  
14, Chemin de la Favorite

1953

# PERSONNEL DE LA FACULTÉ

Doyen honoraire .....  
Doyen .....  
Assesseur .....

M. J. LEPINE.  
M. HERMANN.  
M. GATE.

## PROFESSEURS HONORAIRES

MM. NICOLAS VILLARD, COTET, CLUZET, BERARD, GUIART,  
PIERY, CADE, PATEL, FAVRE, LEPINE, SAVY, TRILLAT, LERICHE, MOURIQUAND

## PROFESSEURS

Clinique médicale A .....  
Clinique médicale B .....  
Clinique chirurgicale A .....  
Clinique chirurgicale B .....  
Clinique ophtalmologie .....  
Clinique d'oto-rhino-laryngologie .....  
Clinique urologie .....  
Clinique et prophylaxie de la tuberculose .....  
Clinique dermatologique et syphiligraphie .....  
Clinique neuro-psychiatrique et Hygiène mentale .....  
Clinique des maladies infectieuses et bactériologie .....  
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie .....  
Clinique gynécologique .....  
Clinique obstétricale .....  
Stomatologie .....  
Clinique médicale infantile et hygiène du 1<sup>er</sup> âge .....  
Pharmacie et Pharmacologie .....  
Physiologie .....  
Anatomie pathologique .....  
Physique biologique, Radiologie et Physiothérapie .....

MM. FROMENT.  
P. RAVAUULT.  
SANTY.  
WERTHEIMER.  
BONNET.  
REBATTU.  
CIBERT.  
DUFOURT.  
GATE.  
DECHAUME.  
SEDALLIAN.  
GUILLEMINET.  
POLLOSSON.  
PIGEAUD.  
DUCLOS.  
BERNHEIM.  
LEULIER.  
HERMANN.  
MARTIN J.-F.  
PONTIUS.  
(détaché à Beyrouth)  
MAZEL.  
GARIN.  
ROCHET.  
CHAMBON.  
JOSSEMAN.  
DELORE.  
GABRIELLE.  
CROIZAT.  
ENSELME.  
MALLET-GUY.  
NOEL.  
REVOL.  
BOURRET.  
LEVRAT.  
SOHIER.  
JOURDAN.  
BERTRAND.  
NETIEN.

Médecine du travail .....  
Parasitologie et Pathologie exotique .....  
Thérapeutique chirurgicale et Chirurgie opératoire .....  
Chimie organique et Toxicologie .....  
Pathologie générale et expérimentale .....  
Hydrologie thérapeutique et Climatologie .....  
Anatomie .....  
Pathologie interne .....  
Chimie biologique et médicale .....  
Pathologie chirurgicale .....  
Histologie .....  
Pharmacie galénique .....  
Médecine légale et Déontologie .....  
Thérapeutique .....  
Hygiène .....  
Biologie médicale .....  
Propédeutique chirurgicale .....  
Botanique et cryptogamie .....



## PROFESSEURS TITULAIRES SANS CHAIRE

Obstétrique ..... M. BANSSILLON.  
Chimie organique et Toxicologie ..... BADINAND.  
Pharmacie et Pharmacologie ..... DREVON.

## MAITRES DE CONFERENCES — AGREGES

Physique biologique ..... BERGER.  
Parasitologie ..... COUDERT.  
Parasitologie ..... ROMAN.  
Histologie ..... TUSQUES.

## AGREGES EN EXERCICE

|                         |             |                                        |               |
|-------------------------|-------------|----------------------------------------|---------------|
| MM.                     |             |                                        |               |
| Pathologie médicale     | BRUN.       | Obstétrique                            | MM. BROCHIER. |
| Pathologie médicale     | M. GIRARD.  | Obstétrique                            | MAGNIN.       |
| Pathologie médicale     | P. GIRARD.  | Anatomie pathologique                  | GUICHARD.     |
| Pathologie médicale     | JEUNE.      | Anatomie                               | LATARIET.     |
| Pathologie médicale     | VACHON.     | Neuro-chirurgie                        | LEQUIRE.      |
| Pathologie chirurgicale | BERARD.     | Oto-rhino-laryngologie                 | MAYOUX.       |
| Pathologie chirurgicale | DARGENT.    | Ophtalmologie                          | PAUFIQUE.     |
| Pathologie chirurgicale | DESJACQUES. | Urologie                               | PERRIN.       |
| Pathologie chirurgicale | LABRY.      | Dermato-syphiligraphie                 | THIERS.       |
| Pathologie chirurgicale | MANSUY.     | Médecine légale et Médecine du Travail | ROCHE.        |
| Pathologie chirurgicale | TRILLAT.    |                                        |               |
| Pathologie chirurgicale | GUILLET.    |                                        |               |

## CHARGES DES FONCTIONS D'AGREGE

Pathologie médicale ..... PLAUCHU.  
Hygiène ..... COUTURE.  
Chimie biologique ..... R. CREYSSSEL.  
Bactériologie ..... BERTOYE.  
Physiologie ..... CIER.

## CHARGÉ DE COURS COMPLÉMENTAIRE

Physique pharmaceutique ..... DORCHE

## EXAMINATEURS DE LA THESE

MM. PIGEAUD Président, NOEL, BANSSILLON, BROCHIER,

A LA MÉMOIRE DE MON ONCLE,  
le Médecin-Lieutenant FERNAND HOULEZ.

A MON PÈRE, A MA MÈRE, en témoignage de mon  
affection et de ma reconnaissance.

A MON MARI.

A MES FILS, A MA FILLE.

A MES BEAUX-PARENTS.

A TOUTE MA FAMILLE.

A MES AMIS.

A notre Président de Thèse

Monsieur le Professeur H. PIGEAUD,  
*Professeur de la Clinique obstétricale à la Faculté de Médecine  
de Lyon.*

Il nous a fait le grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse dont il a bien voulu nous suggérer l'idée. Nous nous félicitons chaque jour d'avoir pu bénéficier de son enseignement.

Qu'il trouve ici le respectueux témoignage de notre reconnaissance.

A Monsieur le Professeur R. NOEL,  
*Professeur d'Histologie à la Faculté de Médecine de Lyon.*

A qui nous sommes heureuse de manifester notre respectueuse gratitude pour la courtoisie avec laquelle il a bien voulu mettre sa haute compétence au service de ce travail. Il a revu les préparations histologiques concernant cette observation; il a bien voulu juger cet ouvrage.

Qu'il veuille trouver ici l'expression de notre déférence et de notre admiration.

A Monsieur le Professeur E. BANSSILLON

*Accoucheur des Hôpitaux.*

A Monsieur le Professeur Agrégé A. BROCHIER

*Accoucheur des Hôpitaux.*

Nous sommes sensible à l'honneur  
qu'ils nous ont fait en acceptant de  
faire partie du jury de cette thèse.

Nous les remercions de l'accueil bien-  
veillant qu'ils nous ont réservé en  
toutes circonstances.

A Monsieur le Docteur CHARVET  
*Chef de Laboratoire de la Clinique d'Obstétrique.*

A Monsieur le Docteur FOURNIE

En les remerciant très vivement de  
l'aide qu'ils nous ont apportée dans  
l'élaboration de ce travail. Nous leur  
adressons ici l'assurance renouvelée de  
nos sentiments reconnaissants.

A Monsieur le Docteur JOUVENCEAUX

Nous lui avons demandé des examens d'une technique particulièrement délicate. Il les a accomplis avec son amabilité et sa virtuosité coutumières.

A Monsieur le Docteur VOLLE

dont le dévouement actif et éclairé nous a permis de mener à bien l'enquête étiologique précédant cette observation.

A NOS MAÎTRES  
DES HOPITAUX ET DES FACULTÉS  
DE MONTPELLIER ET DE LYON

# Un cas de maladie de Porak et Durante

## (étude anatomique et biologique)

---

### INTRODUCTION

C'est en 1905 que PORAK et DURANTE, à propos des « micro-mélies congénitales » décrivirent l'affection dont nous rapportons aujourd'hui un nouveau cas. Ils en précisèrent la symptomatologie, l'anatomie pathologique et recherchèrent quelle pouvait en être la pathogénie. Ils proposèrent le nom de « dysplasie périostale » et donnèrent ainsi une individualité clinique à cette affection.

Longtemps méconnue, cette maladie a été décrite auparavant sous diverses étiquettes, les unes désignant des affections différentes, les autres englobant des faits disparates. C'est ainsi qu'on parlait de :

- Rachitisme congénital.
- Chondrodystrophies.
- Ostéopsathyrosis.
- Ostéogénèse imparfaite (VROLICH).
- Ostéomalacie congénitale (MARCHAND).
- Ostéomalacie myéloplastique (RECKLIGHAUSEN).
- Aplasie périostale (SCHUCHART).

Depuis 1905, de nombreux auteurs, en France comme dans les pays étrangers, publièrent leurs observations et essayèrent d'apporter leur contribution à une connaissance plus complète de l'anatomie pathologique et de la pathogénie.

Cette affection est étudiée sous des noms différents selon les pays :

— Ostéogénèse imparfaite en Allemagne et en Italie.

— Fragilité osseuse chez les Anglo-Saxons.

Parmi les publications récentes, nous citerons les articles de :

— ZAWISH OSSENITZ, 1947.

— ROLAND B., SCOTT, CLINTON H., WOODING, 1950.

— DEBRE, MOZZICONACCI P., GRUMBARCH R., ATTAL C., 1951.

— Sir WATSON JONES, 1952.

— Van CAILLIE, 1952.

La thèse de MAILLARD, Lille 1951.

Et les travaux de l'Ecole lyonnaise (PÉHU, MOURIQUAND, BROCHIER) avec les thèses de :

— Mlle GUILLOT, 1926.

— JANDOT dit DANJOU, 1941.

— CLAUDE, 1952.

Nous allons tout d'abord exposer notre observation personnelle en insistant sur les problèmes un peu particuliers qu'elle soulève sur le plan étiologique et en décrivant minutieusement les divers examens d'anatomie pathologique pratiqués.

Il nous restera alors à discuter à la lumière de notre observation avec les éléments du diagnostic certains faits particuliers et les problèmes posés.

## **OBSERVATION PERSONNELLE**

(Observation N° 443, 1952, Clinique Obstétricale)

Mme TH..., âgée de 29 ans, entre le 6 mars 1952 à la Clinique Obstétricale au terme de sa troisième grossesse.

### **1<sup>re</sup> LES ANTÉCÉDENTS.**

a) HÉRÉDITAIRES. — Nous avons recherché particulièrement la possibilité d'antécédents de fragilité osseuse et de malformations.

La malade est issue d'une famille de 7 enfants qui sont tous normaux et en parfaite santé.

Sa mère vit encore.

Son père est décédé à l'âge de 87 ans.

b) COLLATÉRAUX. — Dans la famille du mari, on ne trouve aucune trace de fragilité osseuse, ni de coloration bleutée des sclérotiques.

Seule la fille d'une cousine germaine est née avec un bec de lièvre (?)

### **c) PERSONNELS. —**

— *Généraux.* — Mme TH..., née à terme, fut nourrie au sein et marcha à treize mois.

Sa croissance fut normale; on ne note pas de fractures spontanées; elle présenta seulement les maladies habituelles de l'enfance: rougeole, coqueluche, oreillons.

Elle fut réglée à treize ans et demi. En 1953, on lui fit une section du nerf présacré pour dysménorrhée.

— *Obstétricaux.* — Dans les antécédents obstétricaux, on relève :

— un 1<sup>er</sup> accouchement spontané à terme le 12 juin 1947 à la Clinique Obstétricale (observation N° 1193) dont les suites furent simples.

L'enfant, de sexe féminin, vigoureux, pesait 3.050 grammes. Elle s'éleva normalement et est actuellement en excellente santé.

— une fausse couche de un mois sans complications ;

— un 2<sup>e</sup> accouchement le 7 novembre 1948 (observation N° 2113 de la Clinique Obstétricale).

Le nouveau-né de sexe masculin, pesant 3.900 grammes, présenta immédiatement une dyspnée importante par « imperforation de la partie supérieure des cornets seulement à gauche », imperforation qui entraîna un cathétérisme pour rétablir une respiration normale.

Ce nourrisson eut ensuite un épisode pulmonaire banal avant sa sortie de la clinique. Actuellement, cet enfant est lui aussi en parfaite santé.

## 2° LA GROSSESSE ACTUELLE.

Etait à terme le 6 avril 1952 (les dernières règles dataient du 26 juin 1951).

Au début, nausées et vomissements banaux n'entraînant aucun amaigrissement. Ces vomissements se sont prolongés pendant toute la grossesse.

La surveillance obstétricale a été effectuée par le Docteur NOTTER et n'a rien montré d'anormal.

Tout au plus la mère a-t-elle remarqué que l'enfant présentait des mouvements actifs rares et de peu d'amplitude.

### 3° L'ACCOUCHEMENT.

Le 6 mars 1952, c'est-à-dire à la fin du huitième mois, la malade entre en travail par une rupture prématurée des membranes et insiste sur l'abondance du liquide amniotique expulsé.

A l'entrée dans le service, l'examen est entièrement normal :

- pas d'œdèmes, pas d'albumine ;
- tension artérielle à 135/65 ;
- hauteur utérine de 28 cm. ;
- le fœtus est unique, dos à gauche, sommet fixé ;
- bruits du cœur normalement perçus à gauche ;
- le toucher vaginal confirme la rupture des membranes et montre que la dilatation est à 6 cm.

Le travail se poursuit rapidement, les douleurs sont très minimales (résection du pré-sacré) et après quelques minutes d'expulsion, à 19 heures, on assiste à la naissance d'un enfant de sexe masculin pesant 1.900 grammes et dont les malformations attirent tout de suite l'attention.

La délivrance se fait normalement ; le placenta est volumineux, très mou, friable, œdématié et pèse 700 grammes. Malheureusement, le placenta n'a pas été conservé pour examens anatomo-pathologiques. Par ailleurs, il convient de signaler que le cordon présente lui aussi un aspect anormal : sa friabilité est telle, aux dires de la sage-femme de garde, que « la compression par les pinces entraîne sa section ».

Avant d'en terminer, signalons que les suites maternelles furent simples ; la température ne dépassa pas 37°6, et Mme TH... quitta la clinique au 10<sup>e</sup> jour en excellent état.

Pendant cette hospitalisation, on pratiqua divers examens sérologiques que M. le Professeur PIGEAUD fait effectuer systématiquement chaque fois qu'un fait anormal est à signaler du côté du fœtus ou du nouveau-né.

#### 4° EXAMENS SÉROLOGIQUES.

SÉROLOGIE. — La réaction de Bordet-Wasserman a été négative chez le père et chez la mère.

GROUPAGE SANGUIN. — Examen du 17 mars 1952 (compte rendu du Docteur A. JOUVENCEAUX) :

Père : A Rh +.

Mère : O Rh—.

— Recherche d'anticorps : Rh.

1° Slide-test :

avec globules C, D, e néant ;

avec globules c, D, E néant.

2° Test de Coombs indirect : négatif.

— Titrage de l'anticorps anti-A.

1° sur le sérum brut :

en milieu physiologique 1/64 ;

en milieu albumineux 1/64.

2° Après élimination des agglutinines :

en milieu physiologique 1/4 ;

en milieu albumineux 1/8.

Conclusions. — *Incompatibilité aux facteurs A et Rh standards entre Mme Th... et son mari ; mais il n'existe chez Mme Th... ni anticorps irrégulier anti-Rh, ni anticorps anti-A du type hyperimmun.*

Afin d'éliminer toute possibilité d'une iso-immunisation maternelle dont le diagnostic eût été impossible dans les suites immédiates de l'accouchement par disparition passagère des anticorps anti-Rh, nous avons fait pratiquer le 26 janvier 1953 un nouvel examen de sang de Mme Th... (Compte rendu du Docteur JOUVENCEAUX).

— Recherche d'anticorps anti-Rh :

1° Slide test négatif.

2° Tube test négatif.

3° Test de Coombs indirect négatif.

Conclusions. — *Absence actuelle d'iso-immunisation anti-Rh.*

Devant l'existence de cette incompatibilité entre les parents, il eût été intéressant d'examiner le sang de l'enfant. Par suite des circonstances, cet examen fut impossible, et c'est devant les résultats de l'anatomie pathologique que nous fûmes amenés à soumettre le problème au Laboratoire du Centre de Transfusion : le Docteur JOUVENCEAUX a pu, sur un fragment de foie conservé dans le formol salé, et de nombreux mois après la mort, nous faire parvenir les résultats suivants :

— DÉTERMINATION DU GROUPE DE L'ENFANT TH...

(sur un fragment hépatique) :

— Recherche de l'agglutinogène Rh :

sérum anti-Rh brut 1/128

— après contact avec le fragment  
(12 heures à 37°) 1/4.

— Recherche de l'agglutinogène A :

sérum anti-A brut 1/256

— après contact avec le fragment  
(24 heures à 5°) 1/8.

— Recherche de l'agglutinogène B :

sérum anti-B brut 1/64

— après contact avec le fragment  
(24 heures à 5°) 1/64.

Conclusion. — *Le fragment étudié s'est comporté comme contenant les agglutinogènes A et Rh standard.*

5° LE NOUVEAU-NÉ.

Le nouveau-né a vécu 25 minutes. Après une instauration

normale de la respiration, il a été placé en couveuse en raison de sa prématuration et de l'oxygène lui a été administré immédiatement. Mais très vite on a vu s'installer un état de cyanose persistante et la mort a succédé rapidement.

## EXAMEN DE L'ENFANT

L'enfant présente des malformations qui, tout de suite, attirent l'attention.

En effet, si la tête, le thorax et l'abdomen d'une part sont de volume et de dimensions à peu près normaux, par contre, les membres, surtout les membres inférieurs, apparaissent fortement diminués de longueur et modifiés dans leur forme.

De plus, l'ensemble du squelette n'oppose aucune résistance aux déformations qu'on lui fait subir.

### 1<sup>o</sup> LE CRANE.

A l'inspection paraît de volume normal ; il n'est pas déformé et ne présente pas de brachycéphalie.

La chevelure est assez abondante.

Il n'y a pas d'enfoncement de la base du nez.

Les sclérotiques, toujours bleutées chez un nouveau-né, ne semblent pas plus colorées chez celui-ci.

A la palpation, la voûte crânienne molle donne l'impression d'une « balle en caoutchouc » (van Vaillie).

Il est difficile de repérer les fontanelles et le trajet des sutures.

### 2<sup>o</sup> LE THORAX ET L'ABDOMEN.

Ne présentent pas de déformations importantes ; peut-être le thorax est-il légèrement évasé à sa base.

Au niveau de la colonne vertébrale on ne note pas de cypho-scoliose ni d'ensellure lombaire anormale.

Le plastron costal, assez facilement dépressible, offre peu de résistance à la palpation. On perçoit des nodosités irrégulièrement disséminées sur la partie antérieure des côtes, nodo-

sités qui ne sont autres que des cals de réparation des fractures anciennes, comme la radiographie le confirmera.

Ces nodules, de par leur siège, permettent de ne pas les confondre avec le chapelet thoracique rencontré chez les nouveau-nés atteints de rachitisme congénital.

### 3° LES MEMBRES.

C'est au niveau de ceux-ci que l'on rencontre les faits les plus caractéristiques :

a) une micromélie siégeant à des segments différents : au bras pour le membre supérieur, à la cuisse et à la jambe pour le membre inférieur ;

b) des modifications importantes dans leur morphologie dues à des incurvations ou à des angulations provenant de fractures plus ou moins consolidées ;

c) enfin l'intégrité quasi absolue des mains et des pieds.

D'une façon plus détaillée :

— Au niveau des membres supérieurs :

les bras raccourcis, boudinés, sont le siège d'une légère incurvation à concavité antérieure ;

les avant-bras sont de longueur et de forme à peu près normales ;

les mains semblent épargnées par l'affection ;

les doigts sont bien formés, de taille différente, non boudinés et ne présentent pas de déformation en trident.

— Au niveau des membres inférieurs :

ceux-ci apparaissent comme extrêmement courts et absolument modifiés dans leur forme ;

l'ensemble du membre représente un angle de 45° ouvert en dedans ;

les jambes mesurent à peine un ou deux centimètres de hauteur à cause d'une angulation importante siégeant au niveau du tibia et du péroné ;

les pieds sont normaux.

Il convient d'ajouter qu'à la palpation ces membres présentent une flexibilité anormale.

## ETUDE RADIOGRAPHIQUE (1)

### 1<sup>o</sup> LES MEMBRES INFÉRIEURS.

a) Les *fémurs* sont élargis, surtout le fémur gauche au niveau de l'extrémité supérieure de la diaphyse.

Le fémur droit présente une légère convexité externe liée à l'existence d'une fracture partie de la moyenne de la diaphyse.

Le fémur gauche décrit une importante courbure à concavité externe en rapport avec l'existence d'une fracture vicieusement consolidée du tiers moyen de la diaphyse.

b) Les *tibias* sont très déformés par une fracture de la partie moyenne de la diaphyse qui entraîne de chaque côté une angulation à concavité interne très accentuée.

L'ombre osseuse des membres inférieurs est légèrement diminuée avec une accentuation des images au niveau des cals de fracture.

### 2<sup>o</sup> LES MEMBRES SUPÉRIEURS.

De façon générale, ils sont moins calcifiés.

a) L'*humérus* présente un aspect trapu des deux côtés avec un trait de fracture à la partie moyenne de la diaphyse.

b) Le *radius* et le *cubitus* paraissent de longueur normale. Il existe un trait de fracture de la partie moyenne de la diaphyse de chaque radius et deux fractures isolant trois fragments sur le cubitus de chaque côté.

A la suite de cette étude, on remarque que ni les os du carpe ni du métacarpe ni ceux du massif tarsien ne présentent

(1) Voir Figure 1.



Fig. 1

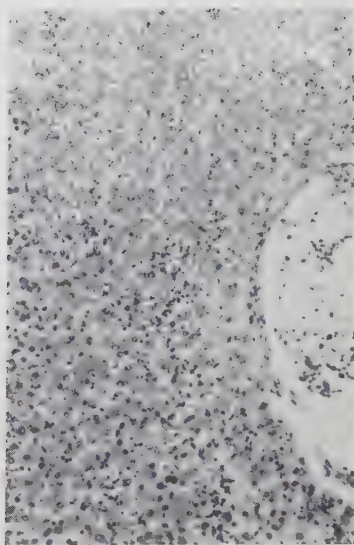


Fig. 2 — FOIE :  
Ilots hematopoietiques dans les capillaires  
radiés au contact d'une veine centrolobulaire  
Elément de la lignée hematopoietique dans  
la lumière de cette veine centro-lobulaire.  
(Gr. 80 x)

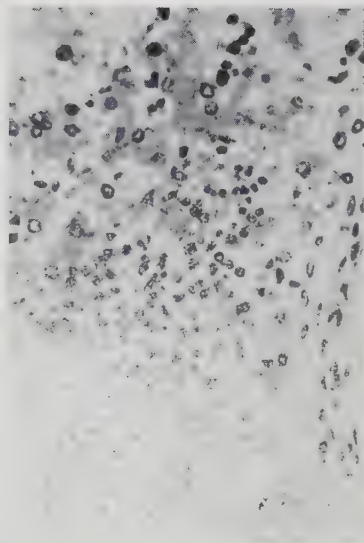


Fig. 3 — FOIE :  
Un ilot hematopoietique dans les capillaires  
radiés. (Gr. 220 x)

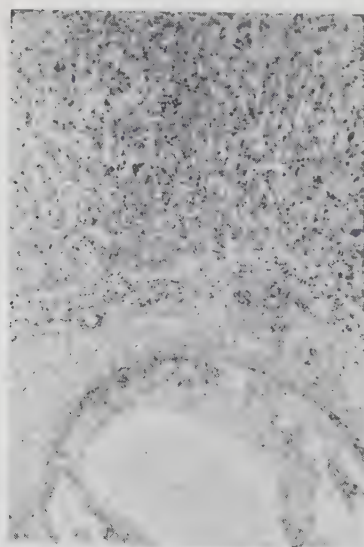


Fig 4 — FOIE :  
Espace porte avec infiltration périportale et  
éléments nucléés dans la lumière vasculaire,  
(Gr. 50 x)

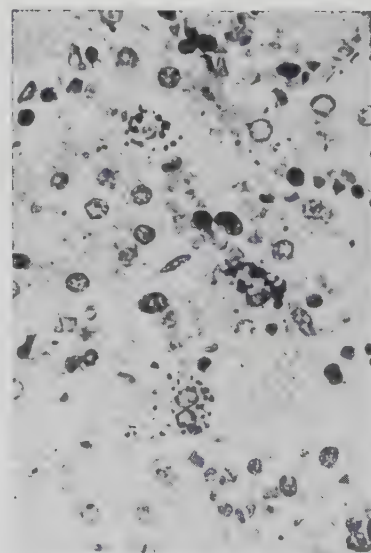


Fig 5 — FOIE :  
Dépôt de pigments dans les cellules hépatiques  
et thrombus biliaire. (Gr. 350 x)

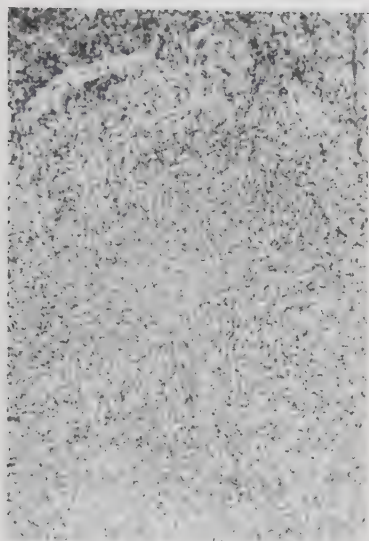


Fig. 6 — RATE :  
Un corpuscule de Malpighi centré par son  
artère.ole et en voie d'effacement. (Gr. 50)

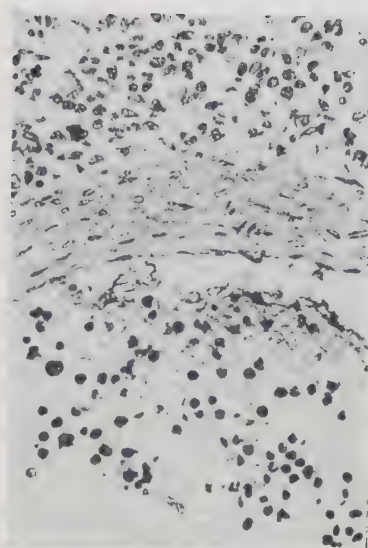


Fig. 7 — RATE :  
Eléments de type hémato-poïétique au contact  
d'un vaisseau dans sa lumière. (Gr. 220)

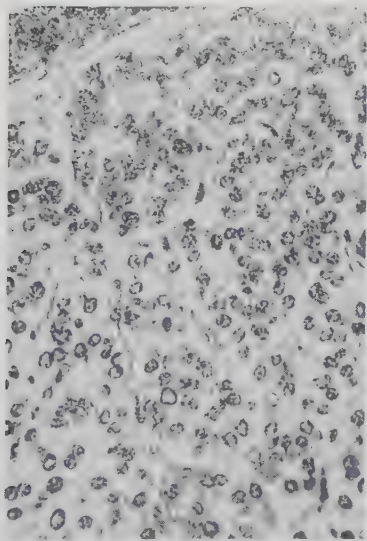


Fig. 8. — CORTICO SURRENALE :  
en haut et à gauche capsule. En dessous :  
Zone des arcs, puis Fasciculée œdématisée,  
puis Réticulée.

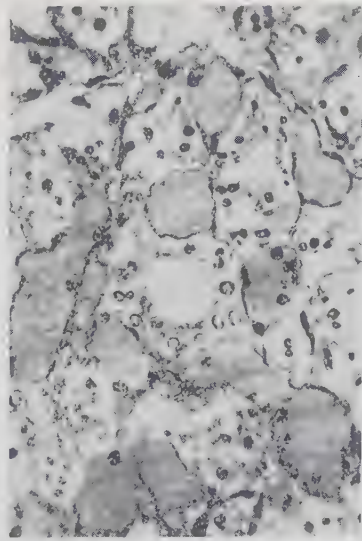


Fig. 9 — THYROÏDE :  
Congestion capillaire intense, — au centre :  
ébauche d'une vésicule sans colloïde.  
Entre les vaisseaux : éléments épithéliaux  
désordonnés. (Gr. 220 x)



de fractures ou de déformations en rapport avec un cal défectueux.

### 3<sup>o</sup> LE CRANE.

Le crâne est représenté par une mince lame osseuse au niveau de la voûte, s'interrompant dans la région temporale.

On aperçoit les contours de l'orbite, le maxillaire inférieur et l'ébauche du rocher.

### 4<sup>o</sup> LE THORAX.

a) Il existe une fracture des deux *clavicules*.

b) Sur les *côtes*, on note des formations secondaires à des fractures étagées plus nettes du côté droit. Au niveau des 5<sup>e</sup>, 6<sup>e</sup>, 7<sup>e</sup>, 8<sup>e</sup> côtes, ces cals défectueux donnent l'apparence de « côtes en accordéon », tandis que les 9<sup>e</sup>, 10<sup>e</sup>, 11<sup>e</sup> côtes réalisent plutôt l'aspect « en tige de roseau ».

c) La *colonne vertébrale*, le *sacrum* et le *bassin* sont normaux.

## ANATOMIE PATHOLOGIQUE

L'autopsie n'a pu être pratiquée qu'après le délai légal de 24 heures. Ce retard fut préjudiciable à la bonne conservation, et par conséquent à l'examen de certains organes (surrénales, hypophyse, cerveau). Nous avons pu cependant examiner :

### 1<sup>o</sup> LE SQUELETTE.

Nous ne reprendrons pas la description macroscopique des lésions déjà mentionnées en détail à propos de l'examen radiologique.

*Histologiquement*, l'humérus en coupe transversale et en coupe longitudinale, le tibia et le péroné en coupe transversale, le fémur en coupe transversale et longitudinale, ont été examinés.

Les lésions observées sont du type exact de celles classiquement décrites par les auteurs.

— *Les troubles de l'ossification endochondrale* sont essentiellement objectivés par :

a) un aspect plus ou moins désordonné dans la distribution des derniers groupes isogéniques du cartilage sérié et surtout dans celle du cartilage hypertrophié ;

b) une minceur particulière de la ligne d'érosion ;

c) une diminution du nombre et de l'épaisseur des travées et des lamelles osseuses au niveau de la zone d'ossification primaire ;

d) une désorganisation considérable dans l'orientation de ces travées au niveau de la métaphyse, celle-ci se présentant dans des directions extrêmement diverses et souvent perpendiculaires à l'axe diaphysaire.

— *Les troubles de l'ossification périostales* ont beaucoup plus marqués, et, sur nos préparations, ils trouvent leur expression majeure au niveau des diaphyses tibiale et péronière. Essentiellement :

a) le tissu périosté conjonctivo-fibreux est pauvrement cellulaire mais congestif et oedématié ;

b) la couche osseuse endopériostique est discontinue, pratiquement inexistante sur d'assez larges arcs ;

c) les travées osseuses sont grêles, à dispositions grossièrement radiaires. Les cellules y ont un aspect chondroïque ;

d) il n'existe aucune ébauche de système haversien.

— *La moelle osseuse* est tantôt de type fibreux, tantôt, et le plus souvent, riche en éléments mésenchymateux et hématopoïétiques de divers types.

#### L'ABDOMEN.

On note la présence d'une ascite jaunâtre de 30 à 40 cm<sup>3</sup>.

a) *Le foie.* (1)

*Macroscopiquement*, il est gros, dur, sa face inférieure et le

---

(1) Voir Figures 2, 3, 4 et 5.

lobe carré ont subi un début d'autolyse. La face supérieure adhère assez fortement, par toute la capsule de Glisson, au diaphragme et le clivage est assez difficile à pratiquer.

*Histologiquement*, la capsule de Glisson fibro-œdémateuse est congestive et inflammatoire. Les espaces de Kiernan sont discrètement fibro-scléreux mais surtout infiltrés d'éléments réactionnels et de cellules lymphocytoïdes ou de la lignée hémocytoblastique probable. Dans les travées de Remak on note, soit dispersés, ou à l'état plus ou moins isolés, soit amassés en petits nodules intratrabéculaires, de nombreux éléments hématopoïétiques. Parmi ces éléments (sur des colorations trichromiques : hémalum, éosine, safran, ou Masson), on reconnaît : des myélocytes éosinophiles, des éléments jeunes nucléolés de lignée hémocytoblastique probable, des érythroblastes orthochromatiques et des polynucléaires. Il existe de fréquents amas de pigments biliaires intracellulaires et des phénomènes de cholestase avec pigments dans de nombreux canalicules. Par ailleurs, les cellules hépatiques présentent un certain nombre d'altérations imputables à l'autolyse post-mortem survenus avant qu'aient pu être correctement fixés les fragments.

Dans la lumière des veines centrolobulaires, on retrouve, à côté des hématies normales, quelques éléments de diverses lignées hématopoïétiques.

#### b) *La rate.* (1)

Augmentée de volume, présente un bord postérieur et inférieur polylobés. A la coupe, elle paraît congestive et un examen à la loupe montre une surface assez homogène.

*Histologiquement*, la pulpe blanche a presque complètement disparu, sauf en quelques points où elle apparaît comme dissociée ou en voie de dissociation. Les corpuscules de Malpighi sont presque effacés et montrent quelques éléments éosinophiles et hémocytoblastiques probables, mélangés aux lymphocytes

---

(1) Voir Figures 6 et 7

encore existants. Il n'y a pas d'hyperplasie collagène vraie, mais il existe une hyperplasie réticulaire.

La pulpe rouge, très congestionnée, est infiltrée par de nombreux éléments lymphocytiformes à noyaux clairs et nucléolés, avec sertissure protoplasmique faiblement éosinophile. On trouve de nombreux splénocytes chargés de pigments ocre. Quelques éléments mononucléés avec granulations éosinophiles et de rares polynucléaires. A signaler la présence d'érythroblastes orthochromatiques.

c) *Le rein.*

*Macroscopiquement*, paraît normal.

*Histologiquement*, petits infiltrats nodulaires dans le conjonctif péri-vasculaire. Ces infiltrats sont constitués par des éléments d'allure lymphocytiforme, mélangés à quelques polynucléaires éosinophiles. Il existe des érythroblastes orthochromatiques au sujet desquels la coloration utilisée ne permet pas d'être affirmatif. On retrouve ces éléments mélangés aux érythrocytes dans les lumières vasculaires.

Les glomérules sont abondamment pourvus, dans l'intérieur de leur flocule, de ces mêmes éléments d'infiltration. Ces flocules sont généralement turgescents et occupent la presque totalité de la cavité glomérulaire. Cette infiltration est massive par places; on a même l'impression que la paroi endothéliale est rompue en quelques endroits et que les éléments lymphocytiformes font irruption hors du flocule et deviennent libres dans la cavité glomérulaire. Cette opinion est renforcée par le fait qu'on retrouve ces mêmes éléments dans certains tubes.

d) *Les surrénales.* (1)

Grosses, noirâtres, présentent, manifestement, des phénomènes d'autolyse centrale.

*Histologiquement*, la corticale occupe la presque totalité de la coupe et l'on ne retrouve que quelques petits amas médullaires, peu différenciés, au niveau de la veine centrale;

---

(1) Voir Figure 8.

ces îlots n'ont pas encore conflué. La corticale montre des altérations manifestes surtout au niveau de la zone fasciculée, mais le mode de fixation n'a malheureusement pas permis l'étude des inclusions lipoidiques. Quoi qu'il en soit, cette fasciculée présente un œdème interstitiel assez important et les spongiocytes semblent le siège de dégénérescence cytoplasmique. L'autolyse ne permet pas de conclusion valable quant aux lésions de la réticulée.

e) *Le tube digestif.*

Ne présente pas d'anomalie notable.

3° LE THORAX.

a) *Le cœur.*

Les ventricules sont vides alors que les oreillettes sont gorgées de sang. On note de plus l'aspect « en fibrillation » du muscle cardiaque.

Dans son grand axe, le cœur mesure 5 cm.

b) *Le thymus.*

Est autolysé.

c) *La thyroïde.* (1)

Paraît de volume normal, mais semble congestive à la coupe.

*Histologiquement*, cette thyroïde se présente comme une véritable éponge vasculaire discrètement cloisonnée par des travées conjonctives grêles. Elle montre un réseau capillaire gorgé de sang; dans les mailles de ce réseau, on trouve des cellules dispersées sans ordre, qui sont les éléments épithéliaux. De loin en loin seulement, ces éléments ont une vague tendance à s'ordonner en épithélium vrai, limitant une cavité centrale entièrement vide de colloïde. On ne saurait parler de structure vésiculaire. Il existe quelques îlots de Wölfler très rares en vérité

---

(1) Voir Figure 9

et de dimension minuscule. Pratiquement, on ne trouve pas de parenchyme thyroïdien efficace.

Ces lésions sont majeures et paraissent d'un type rarement rencontré.

d) *Les glandules para-thyroïdiens.*

Ont été recherchés et n'ont pu être trouvés malgré la vérification histologique de coupes demi-sériées.

4° LE CRANE.

Les os sont amincis, de consistance papyracée, les sutures sont élargies et disjointes. On ne note que de très rares îlots ossifiés. L'aspect général est membraneux plus qu'osseux.

Le cerveau est autolysé, plus qu'il n'est normal de le voir 24 heures après le décès.

Cette autolyse a atteint l'hypophyse qui s'effondre à la prise.

## DIAGNOSTIC POSITIF

Cette observation englobe la plupart des symptômes qui ont été signalés dans l'étude de la dysplasie périostale. Mais l'enfant étant mort quelques minutes après sa naissance, le temps a manqué pour établir un bilan humoral.

### 1°) ANTÉCÉDENTS.

Dans les antécédents héréditaires et collatéraux, on ne trouve pas de cas de fragilité osseuse ni de sclérotiques bleues.

### 2°) AU COURS DE LA GROSSESSE.

Le fœtus a des mouvements actifs rares et de peu d'amplitude, fait qui a été signalé dans plusieurs observations (RENOU, JANDOT, Mlle GUILLOTET).

### 3°) AU COURS DE L'ACCOUCHEMENT.

Contrairement à une hypothèse émise en particulier par KLOTZ qui pensait que les malformations étaient dues à un oligo-amnios qui gênerait la circulation fœto-placentaire, dans notre observation on note plutôt un certain degré d'hydramnios.

De plus, il s'agit d'un enfant né au 8<sup>e</sup> mois et débile, caractère qui est aussi rencontré fréquemment (Mlle GUILLOTET, JANDOT et CLAUDE).

Nous avons relaté la friabilité anormale du cordon : « la compression par les pinces entraîne sa section ». Ceci n'est pas classique dans la maladie de Porak et Durante ; cependant, dans l'observation N° 1 de la thèse de CLAUDE, il est mentionné une rupture du cordon.

Dans les diverses observations, il est souvent indiqué que l'accouchement se fait par le siège, mais ici il s'agissait d'une présentation céphalique normale (pas d'oligo-amnios ?).

#### 4° EXAMEN DE L'ENFANT.

L'enfant présente les traits caractéristiques rencontrés dans la dysplasie périostale :

- une micromélie non rhizomélique ;
- des déformations des membres beaucoup plus accentuées au niveau des membres inférieurs ;
- une intégrité des mains et des pieds, caractère bien mis en évidence par DEBRÉ et VAN CAILLIE ;
- par contre, il est souvent signalé une déformation de la colonne vertébrale, cyphose, cypho-scoliose ; celle-ci n'existe pas dans notre observation ;
- à la palpation, voûte crânienne extrêmement molle qu'accompagne une flexibilité anormale de l'ensemble du squelette.

#### 5° EXAMEN RADIOGRAPHIQUE.

Il permet de constater l'existence de fractures multiples siégeant sur les os longs. La présence de cals signe l'origine congénitale des fractures et permet d'éliminer le simple traumatisme obstétrical. Ces fractures sont causes de déformations, angulations, déformations.

#### 6° LES EXAMENS ANATOMOPATHOLOGIQUES.

Du système osseux confirment le syndrome décrit par PORAK et DURANTE et reprécisé après eux par la majorité des auteurs.

C'est-à-dire : troubles majeurs de l'ossification périostale, l'emportant sur les perturbations de l'ossification enchondrale.

Il nous paraît inutile de revenir sur l'analyse de ces troubles, les lésions histologiques décrites sur nos pièces reproduisant schématiquement le tableau classique (*cf.* p. 23).

#### 7° LA DIMINUTION DU POIDS DES CENDRES OSSEUSES,

Qui est un signe constant, indique simplement que la quantité globale de sels minéraux est diminuée.

Nous ne l'avons pas recherchée.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

L'examen de l'enfant associé aux données de la radiographie et de l'histologie permet de poser le diagnostic de dysplasie périostale après avoir éliminé quelques affections congénitales.

### 1°) L'ACHONDROPLASIE.

Affection connue depuis l'antiquité mais qui, avant d'être isolée par PARROT en 1876, était confondue avec le rachitisme congénital et le myxœdème.

L'achondroplasie est un nanisme familial, héréditaire, caractérisé par des membres très courts (seul point commun avec la maladie de Porak et Durante), non déformés, atteints de micromélie rhizomélique symétrique.

La tête est volumineuse et bien ossifiée. Le nez gros et déprimé à sa base.

Le dos, plat et long, se termine par une ensellure lombaire.

Le bassin est basculé en avant et rétréci dans toutes ses dimensions.

On remarque que les mains sont courtes et larges ; les doigts, ayant presque tous la même longueur, sont épaissis, courts, boudinés, et s'écartent à leur extrémité, réalisant *la main en trident*, décrite par PIERRE MARIE.

Ces différents caractères opposent l'achondroplasie à la dysplasie périostale ; les données radiographiques vont confirmer ce diagnostic différentiel.

A la radio on ne trouve aucune trace de fracture ou de cal.

Un fait particulier à l'achondroplasie est la longueur relative du péroné et du radius par rapport au tibia et au cubitus, ainsi que la déformation en cupule de l'extrémité de la métaphyse.

Les os sont larges et denses alors que dans la maladie de Porak et Durante la transparence osseuse est augmentée. Enfin l'achondroplasie est due à une sclérose du cartilage de conjugaison, manifeste sur les coupes histologiques qui viennent encore confirmer le diagnostic.

## 2° LE RACHITISME CONGÉNITAL.

Il groupait autrefois toutes les dystrophies osseuses. MARFAN, en 1906, en fit une description précise ainsi qu'une classification. Il distingua :

- une forme précoce qui se remarque dès la naissance ;
- une forme latente qui se manifeste quelques temps après la naissance et qui est souvent confondue avec un rachitisme ordinaire.

En fait, le rachitisme congénital est une affection rare rencontrée presque uniquement dans les pays de grande disette.

A la naissance, on constate à la palpation la présence d'un chapelet thoracique constitué par de petits nodules siégeant à chaque articulation chondro-costale. Ce chapelet est bilatéral, symétrique par rapport au sternum. Il est facile à distinguer des cals dus à la consolidation des fractures rencontrés dans la dysplasie périostale qui, eux, sont irrégulièrement disséminés sur la paroi costale antérieure.

On peut aussi rencontrer un crânio-tabès qui se caractérise par un ramollissement des os du crâne appréciable à la palpation ; il s'accompagne d'un amincissement de la substance osseuse pouvant aller jusqu'à la résorption complète. Cette lésion s'observe surtout au niveau de l'occipital, des pariétaux et de l'écaille des temporaux alors que dans la maladie de Porak et Durante l'ossification est toujours mieux marquée à la base du crâne qu'au niveau de la voûte.

Les membres peuvent être le siège d'altérations mais celles-ci sont moins nettes et quelquefois absentes. C'est ainsi que l'on peut trouver des tibias incurvés mais qu'il n'y a jamais de fractures.

Les signes radiologiques sont ceux du rachitisme :

- des os clairs ;
- un aspect peigné des épiphyses ;
- des noyaux d'ossification peu nets.

### 3° LA DYSCHONDROSTÉOSE.

La dyschondrostéose est une affection congénitale isolée par LERI et WEILL en 1929.

Elle est caractérisée par une micromélie symétrique surtout marquée au niveau des segments moyens des membres (avant-bras et jambes). Mais contrairement à la dysplasie périostale, on ne note pas de fragilité osseuse.

### 4° L'OSTÉOCHONDRITE DE PARROT.

L'ostéochondrite de Parrot par les pseudo-fractures qu'elle présente peut faire penser à une dysplasie périostale ; mais alors on retrouvera chez le nouveau-né d'autres stigmates de syphilis héréditaire ou bien on aura une notion de spécificité familiale. L'examen radiographique confirmera le diagnostic en montrant que ces fractures ne sont autres que des décollements épiphysaires et que les os présentent « l'aspect tigré », caractéristique de cette affection.

De plus, le traitement étiologique améliore la maladie de Parrot.

### 5° LA MALADIE DE LOBSTEIN.

Malgré que certains auteurs aient défendu l'identité des deux maladies, il nous semble que dans notre observation tout au moins, ce diagnostic puisse facilement être éliminé.

Il est classique de rencontrer dans la maladie de Lobstein :

- une fragilité osseuse telle qu'un traumatisme même

léger provoque une fracture ; ce sont ces sujets qu'APERT avait qualifié d'« hommes de verre ».

Ces fractures très fréquentes se consolident vite mais entraînent souvent des déformations comparables aux angulations et incurvations rencontrées dans la maladie de Porak et Durante ;

— un crâne bien ossifié présentant un aspect très particulier. On note à son niveau des saillies temporales et occipitales, entraînant la bascule des oreilles vers le bas. APERT le nomme « crâne à rebord » ; CARRIÈRE et HURIEZ, « crâne en casque de Tommie » ;

— un autre caractère constant de cette affection est la coloration bleue des sclérotiques ;

— enfin d'autres signes sont rencontrés mais d'une manière inconstante :

— surdité ;

— laxité articulaire anormale exagérée ;

— troubles au niveau des phanères : cheveux fins et cassants, ongles friables.

A la radiographie, on voit un squelette clair présentant une augmentation de l'ombre osseuse au niveau des foyers de fracture, signe qui est aussi rencontré dans la dysplasie périostale.

Les coupes d'histologie sont superposables à celles de la maladie de Porak et Durante.

La calcémie, dans cette affection, n'est pas modifiée.

Mais alors que la maladie de Porak et Durante est congénitale et présente des cals et des fractures in-utero, la maladie de Lobstein est héréditaire, familiale et les fractures sont post-natales.

Ce caractère héréditaire a été rapporté dans de nombreuses observations ; il peut porter sur la fragilité osseuse mais aussi sur la coloration des sclérotiques.

Il s'agit d'un gène dominant et 50 % des descendants sont atteints.

Certains caractères communs mais très voisins, quelques cas intermédiaires où des fractures sont apparues dans la première semaine après la naissance, la coexistence dans une même famille de maladies de Lobstein et d'un cas de dysplasie périostale (BRONSON, SCHMIDT) ont amené les auteurs à se demander si ces deux affections étaient différentes ou bien si elles ne représentaient pas seulement deux formes cliniques d'une même affection : une forme congénitale grave évoluant très rapidement vers la mort et une forme plus tardive d'évolution mineure.

LOOSER, en 1905, affirmait qu'il n'y avait qu'une maladie ; cette idée fut soutenue par de nombreux auteurs ; Mlle GUILLOT, JANDOT, dans leur thèse, sont du même avis ; ROSENBAUM récemment reprend cette hypothèse ; CLAUDE dans sa thèse dit : « Aucun caractère ne permet à coup sûr de différencier ces deux affections ».

Des opinions contraires furent opposées. Actuellement, DEBRÉ estime « qu'un crâne mou, un nanisme, une micromélie, des incurvations et des troubles du métabolisme calcique ne sont jamais rencontrés dans la maladie de Lobstein » ; cependant il ajoute : « Rien ne permet de trancher le différent ». Entre ces deux opinions extrêmes des auteurs (LIÈVRE et LEVESQUE) ont pensé que la maladie de Porak et Durante pouvait évoluer vers la maladie de Lobstein.

Il nous semble en tous cas, sans vouloir prendre personnellement part au débat, que notre observation, par le caractère congénital de la maladie et par l'absence de tout antécédent de fragilité osseuse dans les ascendants, puisse être rangée dans le cadre, clinique tout au moins, de la maladie de Porak et Durante.



## DISCUSSION SUR QUELQUES POINTS PARTICULIERS DE NOTRE OBSERVATION

Cette observation amène à discuter un certain nombre de points.

### 1. L'ANTAGONISME RHÉSUS

Les données sérologiques et hématologiques permettent de conclure à la possibilité d'une iso-immunisation maternelle : mère Rh— - enfant Rh+.

Cependant, nous devons insister sur le fait que l'on n'a pas pu mettre en évidence d'agglutinine anti-Rh dans le sérum maternel ; et ceci à deux reprises différentes : ni dans les jours suivant l'accouchement, ni quelques mois après.

Par ailleurs, le groupe sanguin de l'enfant a été établi sur un fragment hépatique conservé depuis plusieurs mois dans le formol salé. Ceci est un beau résultat à l'actif du sérologiste, mais malgré l'évidence du groupe ainsi déterminé (taux de 1/128) on pourra nous discuter la valeur de ces renseignements...

Quoi qu'il en soit, l'absence totale d'agglutinine dans le sang maternel devrait, en principe, permettre d'éliminer une iso-immunisation et de nier l'atteinte fœtale.

Selon l'opinion du Docteur REVOL, consulté à propos de ce cas particulier, il s'agirait en tout état de cause d'un fait aberrant, nulle part rencontré dans la littérature.

Cependant, en faveur de l'antagonisme Rhésus ou tout

au moins d'une réaction fœtale à une agression maternelle, de très nombreux arguments sont relevés :

— L'ordre de l'enfant dans la fratrie : il succède à deux enfants indemnes.

— Le poids du placenta, son caractère œdémateux, la friabilité du cordon : tous caractères signalés en cas d'érythroblastose. Nous ne pouvons que déplorer à ce sujet qu'un examen microscopique n'ait pas été pratiqué.

— La présence d'une ascite.

— L'examen anatomique des différents viscères (foie, rate, rein) montre un contexte histologique caractéristique, sinon d'une érythroblastose vraie, du moins d'une hématopoïèse anormale par ses localisations et son intensité chez un enfant né au 9<sup>e</sup> mois de la grossesse. L'analyse des caractères de cette hématopoïèse, et celle des éléments connexes (dépôts de pigments biliaires, effacement de la pulpe blanche splénique, infiltrats rénaux...) auraient fait porter un diagnostic histologique d'érythroblastose, n'eût été le contexte sérologique...

Nous pensons que doivent être pratiquement posées les questions suivantes :

a) Notre observation anatomo-pathologique signifie-t-elle qu'une iso-immunisation gravidique avec atteinte grave du fœtus peut exister sans que la sérologie mette en évidence des agglutinines dans le sérum maternel ?

b) Y aurait-il quelque rapport entre maladie de Porak et Durante et « maladie d'incompatibilité » ? Cela est douteux, mais il nous semble que la question mérite d'être posée. Il a été signalé (JAVERT, BOORMAN, DOOD, MOLLISSON, MURPHY) une coïncidence de malformations congénitales avec un anasarque fœto-placentaire ou un ictère grave. Et notamment : des becs de lièvre, des perforations du voile du palais, des spina-bifida, des hydrocèles, des doigts surnuméraires, des côtes cervicales, des rétrécissements de l'urètre, des communications inter-ventriculaires, des reins scléro-kystiques et un cas de surdi-mutité.

Par contre, BESSIS et POTTIER croient que les malformations congénitales n'ont rien à voir avec l'iso-immunisation Rh.

A la lumière de notre seule observation, nous ne pouvons conclure. S'agit-il d'une simple coïncidence comme la Clinique s'ingénie parfois à en proposer aux chercheurs.

## 2. LES GLANDES ENDOCRINES DE L'ENFANT

Examinées par nous comme d'autres le furent par tant d'auteurs, contribuent-elles à éclairer le mystère étiologique de la maladie de Porak et Durante ?

Nous sommes malheureusement obligés de conclure qu'en ce domaine nos recherches se soldent, après celles de FAHR, de MOURIQUAND, de MICHEL et SANGAS, par un relatif échec.

— L'*hypophyse*, nous l'avons vu, n'a pu être étudiée, étant autolysée.

— Les *para-thyroïdes* se sont dérochées à une dissection minutieuse.

— Le *corps thyroïde* était incontestablement a-fonctionnel.

Ses lésions congestives ne se rapportent à aucun syndrome connu de nous. Existe-t-il une relation entre ces aspects de dystrophie thyroïdienne majeure et la dysplasie osseuse ?

FAHR, en 1926, signalait une étonnante maturité des glandes endocrines coexistant avec une dysplasie périostale. A l'inverse, les troubles ostéogéniques se rapportant à des insuffisances thyroïdiennes sont bien connus. Mais, les plus récents travaux (EVANS, GREENWOOD, PENCHARZ, SMITH, TOSTER) semblent confirmer que cette dysgénésie osseuse des hypo-thyroïdies consiste surtout en une insuffisance d'ossification enchondrale, et notamment en une non-évolution du cartilage hypertrophique qui n'est pas pénétré par les bourgeons conjonctivo-vasculaires.

Le travail d'ossification périostale, quant à lui, n'est pas sensiblement modifié dans le myxœdème par exemple. Or, les vices d'ossification de la maladie de Porak et Durante sont

surtout de type périostal... Que conclure alors dans notre cas ?

— La *cortico-surrénale*. Nous avons vu combien peu de renseignements nous étaient apportés par l'examen histologique de la cortico-surrénale, du fait des fixations défectueuses et des mauvaises conservations. Ceci est à déplorer, car nous savons que l'hormone androgéno-protéique stimule la croissance de l'os en longueur et en largeur et que l'hormone protéino-glucidique dégrade les protéines en matériaux non utilisables pour cette même croissance. Il eût été intéressant de confronter les images cortico-surréniennes avec cette idée que c'est la trame protéique du tissu périostal qui est déficiente dans la dysplasie de Porak et Durante, plutôt que l'apport calcique.

En somme : plus de questions posées que de solutions apportées, mais certains faits nouveaux... Tel est le bilan de ce travail.

Et ceci peut paraître normal, lorsqu'on songe aux constants remaniements dont sont l'objet ces domaines sérologiques et endocrinologiques.

## CONCLUSIONS

Nous rapportons dans ce travail l'observation complète d'un cas de maladie de Porak et Durante chez un enfant né à la Clinique Obstétricale.

1° A son propos, nous avons retrouvé la symptomatologie classique, tant clinique que radiologique et anatomo-pathologique, en ce qui concerne du moins les lésions osseuses. De la sorte, le diagnostic différentiel a pu être fait sur des bases positives.

2° Un point intéressant de notre observation est la co-existence de cette « ostéogénèse imparfaite » avec une discordance Rh entre la mère et l'enfant, celui-ci étant Rh+ et la mère Rh—.

L'hématopoïèse fœtale était histologiquement anormale ; il n'a pas été possible de mettre en évidence d'anticorps Rh dans le sérum maternel. L'iso-immunisation est donc discutable.

3° Certains aspects inhabituels des glandes endocrines sont rapportés et discutés.

Vu : *Le Doyen,*  
H. HERMANN.

*Le Président de Thèse,*  
Professeur PIGEAUD.

Vu et permis d'imprimer.  
Lyon, le 23 février 1953.

*Le Recteur, Président du Conseil de l'Université,*  
André ALLIX.



## BIBLIOGRAPHIE

Nous ne ferons pas figurer ici la bibliographie complète de la maladie de Porak et Durante ; on la trouvera plus spécialement dans les thèses lyonnaises que nous avons signalées et dans les articles cités, notamment dans celui récent de DEBRÉ et ses collaborateurs.

Nous nous sommes contenté de mentionner quelques articles récents ou non cités dans les travaux lyonnais.

- AIMES A. — *Maladies et syndromes rares*, Masson et C<sup>ie</sup>, éditeurs, Paris, 1950.
- ALBEAUX, FERNET, DERIBREUX, ROBERT. — Maladie de Lobstein à manifestations tardives ; rôle aggravant de l'hyperthyroïdisme et de la castration. (*Ann. d'Endocrinologie*, 1951, 12-4, pp. 525-531.)
- BLECHMANN G. — Un cas de dysplasie périostale (*Soc. Ped.*, Paris, 1948, in *Arch. Franç. Ped.*, 1849, 5, 4, p. 373).
- BRET J., BARDIAUX M. — Dystocies par malformations fœtales  
IN *ENCYCLOPÉDIE MÉDICO-CHIRURGICALE OBSTÉTRIQUE*.  
1952, 5067, A10 p. 1-5
- BROCHIER A., DEPIERRE A. — Un nouveau cas de dysplasie périostale (maladie de Porak et Durante) (*Gynéc. Obst.*, p. 1104 ; *Sté Gyn. Obst.*, Lyon, 3 novembre 1947).
- CHAMPEAU. — La dysplasie périostale (*Presse Médicale*, 1947, n° 71, p. 289).
- CLAUDE R. — Contribution à l'étude de la maladie de Porak et Durante ou ostéogénèse imparfaite (*Thèse*, Lyon 1952, dact.).
- CLÉMENT R. — Achondroplasie (*La Semaine des Hôpitaux*, 1952, 28/83, pp. 3347-3349).
- DEBRÉ R., MOZZICONACCI P., GRUMBACH R. et ATTALC. — Dysplasie périostale de maladie de Porak et Durante (*Semaine des Hôpitaux*, 1951, 27/31, pp. 1345-1359).
- GUILLIOTEL F. — Dysplasie périostale ou ostéogénèse imparfaite (*Thèse*, Lyon, 1926).

- HUC. — Les lésions diaphysaires dans la fragilité osseuse (*Arch. Franç. Ped.*, 1944-1945, 2, 5, p. 211).
- JANDOT R. dit DANJOU R. — Contribution à l'étude de la dysplasie périostale, ostéogénèse imparfaite congénitale (*Thèse*, Lyon 1941).
- JOSEPH R. — Classification des croissances de l'enfance, in *Encyclopédie Médico-Chirurgicale, Pédiatrie*, 1948, 4080, pp. 1-10.
- LAUNAY P. — *Précis de médecine infantile*. Masson et C<sup>ie</sup> éditeurs, Paris, 1948.
- LÉVY G. — Pathologie générale de la croissance, in *Encyclopédie Médico-Chirurgicale, Pédiatrie*, 1950, 4005, pp. 1-9.
- Clinique des troubles de la croissance et des dystrophies, in *Encyclopédie Médico-Chirurgicale, Pédiatrie*, 1952, 4006 A10, pp. 1-9.
  - Nanisme et gigantisme secondaires, in *Encyclopédie Médico-Chirurgicale, Pédiatrie*, 1952, 4006, A20, pp. 1-8.
  - Nanisme et gigantisme secondaires, in *Encyclopédie Médico-Chirurgicale, Pédiatrie*, 1952, 4006, A30, pp. 1-14.
- MARIE J., SERINGUE, LEVESQUE. — Variété particulière de maladie de Lobstein (*Presse Méd.*, 1951, 59, 14, p. 278).
- MOURIQUAND G., WENGERG, MONNET P., AUBERT M.-F. — Etude de 5 cas apparus dans une même famille sur 2 générations (*Soc. Méd. Hôp.*, Lyon, 3 mars 1942).
- NOBÉCOURT P. — *Précis de médecine des enfants*, Masson et C<sup>ie</sup> éditeurs, 1942.
- POTTER E.-L. — *Anatomie pathologique du fœtus et du nouveau-né*, 1 vol., The Year book Publishers, Chicago, 1952.
- RENTHER et MAGNIN. — Dysplasie périostale du nouveau-né. Société d'Obst. et de Gyn., 6 mars 1944.
- VAN CAILLIE. — Un cas de maladie de Porak et Durante (*Bull. Gyn. et Obst.*, 1952, 4-2, p. 254-259).





## TABLE DES MATIERES

|                                                                    |    |
|--------------------------------------------------------------------|----|
| Introduction . . . . .                                             | 11 |
| Observation personnelle . . . . .                                  | 13 |
| Diagnostic positif . . . . .                                       | 27 |
| Diagnostic différentiel . . . . .                                  | 29 |
| Discussion sur quelques points particuliers de notre observation . | 35 |
| Conclusions . . . . .                                              | 39 |
| Bibliographie . . . . .                                            | 41 |

# GENERAL AND TEST

11

12

13

14

15

16

17







